QUIZ 147

Le disgrazie non vengono mai sole

Francesca, 37 anni, soffre di Tiroidite di Hashimoto. All'ultima ecografia tiroidea di controllo compaiono un nodulo al lobo destro ed uno al lobo sinistro non precedentemente noti, con caratteristiche ecografiche sospette per eteroplasia. Nega familiarità per tumori tiroidei. Agli esami ematici si conferma la tiroidite cronica autoimmune in fase eutiroidea, tuttavia associata a calcitonina marcatamente oltre i limiti della norma (> 500 pg/mL, vn < 20 pg/mL). L'agoaspirato rivela che tali formazioni sono compatibili con lesioni tiroidee maligne.

Qual è l'iter diagnostico terapeutico più corretto?

1. *Tiroidectomia totale*
2. *Tiroidectomia e linfadenectomia del comparto centrale*
3. *Analisi genetica + TC addome + dosaggio di catecolamine e metanefrine urinarie*
4. *Dosaggio di prolattina e gastrina*

La Risposta corretta è la n°3

Analisi genetica + TC addome + dosaggio di catecolamine e metanefrine urinarie

Perché:

Il quadro è sospetto per Neoplasia Endocrina Multipla di tipo 2 (Multiple Endocrine Neoplasia type 2, MEN2), trovandoci di fronte ad un paziente di 37 anni con verosimile carcinoma midollare tiroideo (Medullary Thyroid Carcinoma, MTC). Infatti, l'età media d'insorgenza della MEN2 è di 36 anni e, nella maggior parte dei casi, il MTC viene diagnosticato per primo. La tiroidectomia totale andrà necessariamente eseguita, ma non prima di aver escluso la concomitante presenza di un feocromocitoma con una TC addome associata a dosaggio di catecolamine/metanefrine urinarie, per evitare il rischio di morte improvvisa da crisi ipertensiva fatale durante l'intervento (risposte 1 e 2 errate). Qualora ve ne sia presenza, vi è indicazione alla preparazione farmacologica preoperatoria con alfa-litici e abbondante idratazione. A completamento, è perentorio eseguire un'analisi genetica per la ricerca di mutazioni a carico del gene RET per porre diagnosi di MEN2A/B o tumore midollare della tiroide familiare (Familiar Medullary Thyroid Carcinoma). Non è indicata l'opzione n. 4 poiché il dosaggio di prolattina e gastrina rientrano nell'algoritmo diagnostico e di follow-up della Neoplasia Endocrina Multipla di tipo 1. (4)

Biliografia di riferimento

1. Wells, S. A., Jr, Asa, S. L., Dralle, H., Elisei, R., Evans, D. B., Gagel, R. F., Lee, N., Machens, A., Moley, J. F., Pacini, F., Raue, F., Frank-Raue, K., Robinson, B., Rosenthal, M. S., Santoro, M., Schlumberger, M., Shah, M., Waguespack, S. G., & American Thyroid Association Guidelines Task Force on Medullary Thyroid Carcinoma (2015). Revised American Thyroid Association guidelines for the management of medullary thyroid carcinoma. Thyroid : official journal of the American Thyroid Association, *25*(6), 567–610.
2. Norton J, Krampitz G, Jensen R. Multiple Endocrine Neoplasia: Genetics & Clinical Management. Surg Oncol Clin N Am. 2015 Oct;24(4):795–832.
3. Tang K-L, Lin Y, Li L-M. Diagnosis and surgical treatment of multiple endocrine neoplasia type 2A. World J SurgOncol. 2014 Jan9;12:8.

4. Rajesh V. Thakker, Paul J. Newey, Gerard V. Walls, John Bilezikian, Henning Dralle, Peter R. Ebeling, Shlomo Melmed, Akihiro Sakurai, Francesco Tonelli, Maria Luisa Brandi, Clinical Practice Guidelines for Multiple Endocrine Neoplasia Type 1 (MEN1), The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, Volume 97, Issue 9, 1 September 2012, Pages 2990–3011

AUTORI

Dott. Lorenzo Tucci
Endocrinologia e Prevenzione e Cura del Diabete, Policlinico Sant'Orsola-Malpighi –
Alma Mater Studiorum Università di Bologna
email: lorenzo.tucci2@studio.unibo.it